

Reporte de un Caso Clínico

Síndrome de Papillon Lefèvre

MARTÍNEZ-ASTRAIN MS¹, SERVÍN-VÁZQUEZ LA², GUZMÁN-ASTORGA CP³

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Papillon Lefèvre es un trastorno de la queratinización, secundario a la mutación de un gen de la cepsina C descrita inicialmente por lo franceses Papillon y Lefèvre.¹ Su prevalencia se calcula en 1-4 por cada 100,000 habitantes y se han descrito a la fecha en la literatura aproximadamente 200 casos.^{2,3} Se trata de una enfermedad autosómica recesiva por un defecto genético localizado en el cromosoma con 11q14-21.^{4,5} Las infecciones recurrentes son relativamente frecuentes en SPL, se estima que un 17% de los pacientes se presenta con una predisposición marcada a una variedad de infecciones usualmente piodermias.⁶

RESUMEN CLÍNICO

Se trata de un escolar masculino de 10 años de edad que ingresó a esta unidad hospitalaria referido del centro de atención de primer nivel. Con historia de presentar 15 días previos a su ingreso, caída de su propia altura causándole aumento de volumen en región bimalleolar izquierda y limitación al movimiento de dicha extremidad, siendo tratado con manejo sintomático sin mejoría, por lo que es valorado en el hospital de primer nivel en donde le colocan férula inmovilizadora, desarrollando dolor progresivo hasta volverse insoportable, motivo por el cual es referido a nuestra Unidad.

A su ingreso se encuentra estable, con signos vitales dentro de parámetros normales, en la exploración física se detecta una dermatosis diseminada en las palmas de sus manos, (**Figura 1**) las plantas de sus pies (**Figura 2**) y en sus rodillas. Se caracterizaba por placas hiperqueratósicas, con descamación lamelar gruesa, seca y blanca en las rodillas, (**Figura 3**) parecía tener poco tiempo de haber

iniciado la presencia de placas ligeramente liquenificadas. Se retira férula, encontrándose lesiones necróticas en ambos maléolos.

En el interrogatorio realizado, se determinó que estas lesiones se desarrollaron desde los 3 años de edad, además de referir pérdida prematura de dientes primarios y permanentes (**Figura 4**).

Durante su estancia fue manejado con ceftriaxona y vancomicina, reportándose cultivo de secreción de la lesión con *Stafilococcus aureus*, sensible a ambos antibióticos antes mencionados, por lo que continuó con dicho esquema; presentó adecuada respuesta al antibiótico y remisión del proceso infeccioso a nivel de maléolos, por lo que se decide su egreso y seguimiento ambulatorio.

DISCUSIÓN

El Síndrome de Papillon Lefèvre fue descrito por primera vez por Papillon y Lefèvre en 1924.¹ Enfermedad caracterizada por hiperqueratosis palmoplantar y periodontitis juvenil, usualmente se manifiesta a la edad de 4 años con una hiperqueratosis demarcada por un borde eritematoso, predominantemente en palmas, plantas y sitios de flexión. La enfermedad empeora en invierno, causando fisuras dolorosas. Las placas hiperqueratósicas pueden afectar codos, rodillas y tronco.²

La periodontitis es el segundo signo clínico más frecuente, se presenta entre los 3 a 4 años de edad y afecta los dientes primarios y permanentes.³ El pelo usualmente es normal, pero las uñas en los casos avanzados pueden mostrar engrosamiento transversal y fisuras. Al examen histo-

¹ Médico residente del Servicio de Pediatría del Hospital General de Culiacán, ² Médico dermatólogo pediatra adscrito al Servicio de Pediatría del Hospital General de Culiacán, ³ Médico residente del Servicio de Medicina Interna del Hospital General de Culiacán.

Enviar correspondencia, observaciones y sugerencias a la Dra. María Soledad Martínez Astrain, al Departamento de Pediatría del Hospital General de Culiacán "Dr. Bernardo J. Gastélum". Aldama y Nayarit, sin número. Col. Rosales. Culiacán, Sinaloa., teléfono: (6677)169820. Ext. 132, correo electrónico: maas0129@hotmail.com.

Artículo recibido el 25 de mayo de 2010.

Artículo aceptado para publicación el 01 de junio de 2010.

Este artículo puede ser consultado en Imbiomed, Latindex, Periódica y www.hgculiacan.com.



Figura 1. Hiperqueratosis en palmas.



Figura 2. Hiperqueratosis plantar.



Figura 3. Placas psoriasiformes en rodilla.



Figura 4. Ausencia de varias piezas dentarias permanentes.

patológico revela hiperqueratosis no específicas, acantosis, paraqueratosis focal, hiperplasia psoriasiforme, tortuosidad de capilares e infiltración linfocitaria superficial en las papilas dérmicas.⁶

Aunque la causa de SPL no está bien explicada, se han reportado mutación en la función de ambos alelos del gen de catepsina C localizado en el cromosoma 11q14-q14.^{4,5} El gen catepsina G codifica para una cistina proteasa lisosoma, también conocida como dipeptidil peptidasa I, cuyas funciones son remover dipéptidos del amino terminal de la proteína sustrato. Además, también tiene actividad endopeptidasa. El gen catepsina G se expresa en el epitelio de pacientes con SPL como palmas, plantas, rodillas y encías queratinizadas. También se expresa en PMN, macrófagos y sus precursores.⁵

Se han sugerido tres factores principales como responsables de la iniciación y progresión del SPL: **1)** Trastorno en la quimiotaxis de neutrófilos, fagocitosis y actividad bactericida acompañada de un decremento en la migración celular.^{7,10-14} **2)** La acción virulenta de patógenos anaerobios gramnegativos (*Actinobacillus Actinomycetemcomitans*) en las placas y bolsas periodontales, infiriéndose que éstos pue-

den actuar como un factor desencadenante de la cascada inflamatoria.^{7-9,14} **3)** Se ha identificado un defecto en los mecanismos de inmunidad, que incluyen la reducción de la respuesta linfocitaria a los patógenos, depresión del radio, células T supresoras/ayudadoras, función deficiente de los monolitos, elevación y cambios degenerativos subsecuentes de la IgG.^{3-7,14}

Los principales diagnósticos diferenciales son: acatalasia, hipofosfatasa, periodontitis juvenil, histiocitosis X, agranulocitosis, neutropenia cíclica, síndrome de Chediak-Higashi, mal de Maleda, síndrome de hiperqueratosis palmo-plantar, mucosa oral e ictiosis congénita.^{5,15}

El tratamiento debe ser iniciado de manera temprana, de ser posible es importante la extracción de las piezas dentales primarias, así también la cobertura antibiótica como la amoxicilina con ácido clavulánico para el tratamiento de las infecciones piógenas recurrentes.¹⁶

El uso de emolientes, ácido salicílico y urea, brinda alivio temporal de los síntomas cutáneos, disminuyendo el riesgo de infecciones piógenas.³

En etapas tempranas de la enfermedad, el uso de retinoides por vía oral ha mostrado tener un efecto favorable

tanto en las lesiones cutáneas como en la enfermedad periodontal, con un adecuado perfil de seguridad con su uso crónico,^{3,7,17} siendo los retinoides más utilizados: la acitretina y la isotretinoína.

Los cuidados de higiene oral y de la piel, son fundamentales en la prevención de complicaciones de la enfermedad.¹⁸

CONCLUSIONES

Se presentó a un escolar de 10 años de edad con enfermedad periodontal, queratosis palmoplantar y piodermia, características clínicas clásicas del síndrome de Papillon Lefevre, el cual presentó una adecuada respuesta terapéutica iniciando medidas de higiene bucal y cuidado de la piel, sin poder empezar retinoides debido a limitaciones de índole económico.

Referencias

1. Papillon MM, Lefèvre P (1924) 2 cases of symmetrically familiarly palmer and plantar hyperkeratosis (Maleda disease) within brother and sister combined with sever dental alterations in both cases. Soc Franc Dermat Syph 31, 82-84 (in French).
2. Gorldin RJ, Sedano H, Anderson VE. The syndrome of palmar-plantar hyperkeratosis and premature periodontal destruction of the teeth. *J Pediatr.* 1964; 65:895-908.
3. Hattab FN, Rawashdeh MA, Yassin OM, Al-Momani AS, Al-Ubosi MM. Papillon -Lefe`vre syndrome: a review of the literature and the report of four cases. *J Periodontol.* 1995; 66:413-420.
4. Laass MW, Hennies HC, Preis S, Stevens HP, Leigh IM. Localization of a gene for Papillon-Lefèvre Syndrome to chromosome 11q14q21. *Human Genet* 1997; 101: 76-82.
5. Hart TC, Bowden DW, Ghaffar KA, Wang W, Cutler CW, Cebeci I, et al. Sublocalization of the Papillon-Lefevre syndrome locus on 11q14-q21. *Am J Med Genet* 1998; 79:134-9.
6. Haneke E, Homstein OP, Lex C. Increased susceptibility to infections in the Papillon-Lefe`vre syndrome. *Dermatologica.* 1975; 150:283-2.
7. Angel TA, Hsu S, Kornbleuth SI, Kornbleuth J, Kramer EM. Papillon-Lefevre syndrome: a case report of four affected siblings. *J Am Acad Dermatol.* 2002;46:S8-10.
8. Allende LM, Moreno A, de Unamuno P. A genetic study of cathepsin C gene in two families with Papillon-Lefèvre syndrome. *Mol Genet Metab.* 2003; 79:146-8.
9. Pilger U, Hennies HC, Truschneegg A, Aberer E. Late-onset Papillon- Lefèvre syndrome without alteration of the cathepsin C gene. *J Am Acad Dermatol.* 2003; 49:S240-3.
10. Janjua SA, Khachemoune A. Papillon-Lefèvre syndrome: case report and review of the literature. *Dermatol Online J.* 2004;10:13.
11. Ghaffer KA, Zahran FM, Fahmy HM, Brown RS. Papillon-Lefèvre syndrome: neutrophil function in 15 cases from 4 families in Egypt. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 1999;88:320-5.
12. Liu R, Cao C, Meng H, Tang Z. Leukocyte functions in 2 cases of Papillon-Lefèvre syndrome. *J Clin Periodontol.* 2000;27:69-73.
13. Lundgren T, Parhar RS, Renvert S, Tatakis DN. Impaired cytotoxicity in Papillon-Lefèvre syndrome. *J Dent Res.* 2005;84:414-7.
14. González JR, Chabrier L, Rodríguez RJ. Papillon-Lefevre syndrome: a case report and review of the literature. *P R Health Sci J.* 1997; 16:279-81.
15. Posteraro AF. Papillon-Lefèvre Syndrome. *J Ala Dent Assoc* 1999; 76: 16-9.
16. Kressin S, Herforth A, Preis S, Wahn V, Lenard HG. Papillon-Lefèvre Syndrome Successful treatment with a combination of retinoid and concurrent systematic periodontal therapy: Case reports. *Quintessence Int* 1995; 26: 795-803.
17. Lundgren T, Crossner CG, Twetman S, Ullbro C. Systemic retinoid medication and periodontal health in patients with Papillon-Lefèvre syndrome. *J Clin Periodontol.* 1996; 23:176-9.
18. French D, Scott H, Overall CM. Papillon-Lefèvre Syndrome associated early onset periodontitis. A review and case study. *J Can Dent Assoc* 1996; 61: 432-8.